

Williams Syndrome의 외과적 치험

홍민수* · 차경태* · 안욱수* · 허 용* · 김병렬* · 이정호*

—Abstract—

Surgical Treatment of the Williams Syndrome

M.S.Hong, M.D.^{*}, K.C.Cha, M.D.^{*}, W.S. Ahn, M.D.^{*}, Y.Hur, M.D.^{*},
B.Y.Kim, M.D.^{*}, J.H.Lee, M.D.^{*}

Supravalvular aortic stenosis is relatively uncommon form of congenital heart disease and the most important lesion of this anomaly is various narrowing of the aortic lumen just above the sinus of Valsalva.

We experienced a case of hourglass type of supravalvular aortic stenosis involving 1cm from length from 1cm above the sinus of Valsalva.

The patient was associated with mental retardation, peculiar facies and dental anomaly.

The diagnosis was confirmed preoperatively by retrograde left heart catheterization and left ventriculography.

An incision was made in the ascending aorta and into the right coronary and noncoronary sinus. Care was taken to protect the right coronary artery. A Y-shaped patch of Dacron was made to enlarge the stenotic portion of aorta.

Postoperative pressure gradient between the aorta and left ventricle markedly reduced 36 mmHg in comparison with preoperative pressure gradient 150mmHg. The boy was discharged without any event.

서 론

대동맥 판상부 협착증은 Valsalva동 직상부의 대동맥 부위가 국한성 또는 미만성 협착을 보이는 비교적 드문 선천성 심장질환의 하나이다.

1878년 Archer⁴⁾가 처음으로 선천성 대동맥 판상부 협착을 기술하였으며 1930년 Mencarelli⁸⁾에 의해 "Supravalvular stenosis fo aorta"라 명명되었다. 1956년 McGoon 등이 최초로 수술적 교정을 성공하였고

*본 논문은 국립의료원 임상의학 연구비로 이루어진 것임.

*국립의료원 흉부외과

*Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, National Medical Center

1959년 Vlad와 Kirklin 등에 의해 술전 혈관 조영술로 진단이 이루어졌으며⁷⁾ 1961년 William 등은 대동맥 판상부 협착과 함께 지능저하, 안면기형 그리고 특발성 영아 고칼슘혈증등이 동반되는 증후군을 발표하였다¹¹⁾.

본 흉부외과에서는 대동맥 판상부 협착증, 지능저하 그리고 Elfin facies등을 동반한 Williams syndrome 1례를 수술 교정하여 좋은 결과 얻었기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례 보고

환자는 12세 남아로 출생시 정상분만 하였고 그후

특별한 증상없이 지내오다, 최근 몇년간 잦은 상기도 감염과 함께 발열이 있어 소아과를 자주 다녔고 운동시 약간의 호흡곤란을 느껴 왔다. 입원 1주전부터 고열, 기침과 무력감등을 느껴 입원하였다.

과거력상 서혜부 탈장으로 수술받았으며 개인 소아과에서 심잡음이 들린다는 이야기를 들어왔다. 그리고 지능장애로 특수학교에 다니고 있다.

가족력상 부모와 남동생, 친척들 모두 특별한 병력은 없었다.

입원 당시 4번의 혈액 배양에서 α -hemolytic Streptococci 나왔고 ASTO 200-400unit, CRP(+), Hemoglobin 8.0mg/dl, ESR 135mm/hr, WBC 5500/mm³, 39℃ 체온을 나타내었다. 심내막염 진단하에 페니실린을 6주 동안 사용하였고 그후 수술전 혈액 배양에서 3차례 음성이 나왔으며 ESR 65mm/hr, Hemoglobin 10mg/dl 체온은 정상이었다.

체중은 22kg, 신장 128cm, 체표면적 0.9 M²으로 발육 상태는 불량하였으며 외견상 비교(nasal bridge)는 함몰되었고 구순은 두툽고 치아는 발육부전을 보였다(Fig.1). 현저한 경동맥 박동을 보였고 상지 혈압은 좌우측 공히 120/70mmHg이었다. 흉부의 이학적 소견으로 우측 제2 늑간에서 수축기성 잡음이 G VI/VI 들렸고 진전이 우측 흉골 상연부에서 경동맥쪽으로 방사되었다.

술전 혈액 검사상 Rheumatoid factor(-), 혈색소 10.0mg/dl, 간기능 검사, 혈액 전해질, 소변검사는 정상이었고 혈액 배양검사에서는 3번에 걸쳐 음성이 나왔고 ESR 65mm/hr였고 칼시움은 9.3mg/dl이었다.

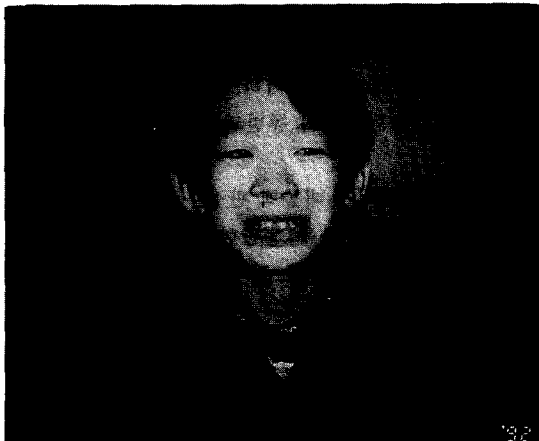


Fig. 1. Williams syndrome의 elfin facies



Fig. 2. Chest PA
The enlargement of the ascending aorta due to poststenot dilatation.

단순 흉부사진에서 폐혈관 음영의 증가는 없었으며 심흉비는 0.51, 상행 대동맥이 경도로 돌출되어 있는 것 같았다(Fig.2). 심전도에서는 정상동율과 좌심실 비대소견을 보였다(Fig.3). 심초음파상 대동맥판막의 이상은 없었으나 승모판막은 G II/IV 폐쇄부전을 보였다. 발살바동 1cm 상방에서 hourglass type의 협착을 보였고 좌심실과 대동맥 사이에 약 150mmHg의 혈압의 경사가 있었다. 심도자 검사에서 좌심실 압력은 268/0mmHg, 대동맥은 112/60mmHg, mean 80mmHg이었다. 좌심실 조영술 검사에서 좌심실 비대와 관상동맥 비대와 관상동맥 입구 1cm 상방에서 1cm 정도의 길이의 축약부위를 볼 수 있었다(Fig.4). 말단 폐동맥의 축약은 보이지 않았다. 대동맥 판막의 운동성은 좋았고 양측 관상동맥은 잘 보였으나 미약한 정도의 사행이 보였다.

수술 및 소견

전중 흉골 절개를 시행하고 심낭을 종질개하여 심장을 노출시킨후 대동맥에 캐놀라를 삽입하고 우심방을 통해 한개의 캐놀라를 삽입한후 중등도 저온법과 국소 냉각법을 사용하였다. 심낭출액이나 심낭 유착은 없었다. 발살바동 1cm 상방에 협착부위가 있었으며 협착부위 말단으로 대동맥의 1.5배 정도 확장되어 있었다. 그림5 A.와 같이 협착부를 가로지르는 역 Y자 모양의

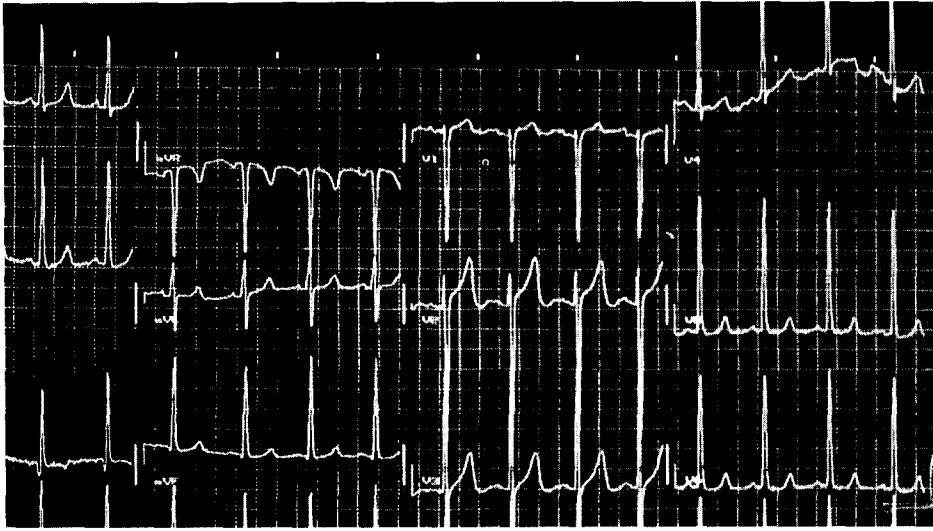


Fig. 3. Preoperative EKG.
LVH 소견을 보여준다.

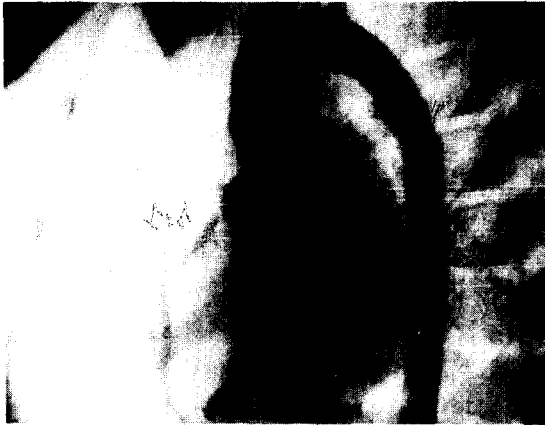


Fig. 4. Left ventriculography.

로 상행대동맥을 무관상동맥첨과 우관상동맥첨을 대동맥판운 직상부까지 절개하였다.

협착부 대동맥벽은 비후되어 있었으나 발살바동 벽은 정상이었다.

Dacron조각을 역 Y자 모양으로 잘라서 절개부위를 따라 prolene 5-0로 continuous running suture하였다(Fig.5). 봉합후 fibrin glue를 봉합 부위를 따라 도포하였다.

수술후 경과

수술후 대동맥 좌심실 압력차는 술전 150mmHg에

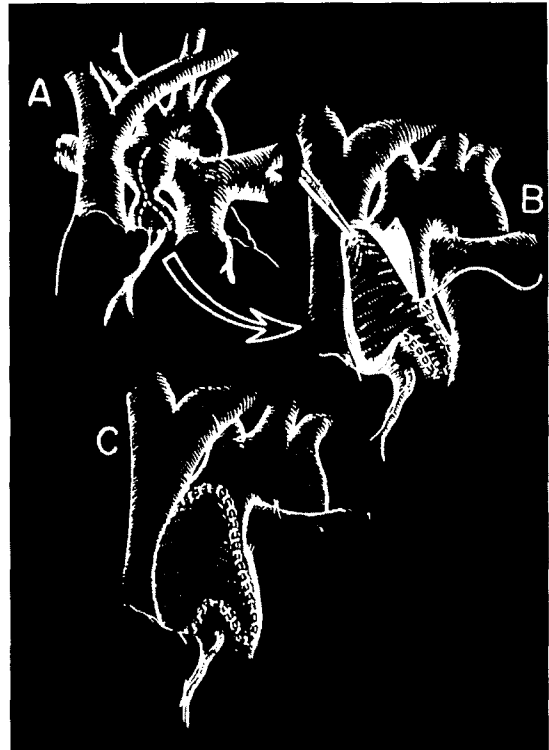


Fig. 5. Extended aortoplasty 모식도.

서 술후 36mmHg로 떨어졌고 기능성 승모판 폐쇄부전은 G II /IV에서 G I /IV로 감소되었다. 환자는 술 후 16일째 퇴원하였다.

고 찰

1961년 William 등은 대동맥판 삼협착과 함께 정신박약증, 치아이상 및 안면기형을 동반한 증후군을 보고하고 이를 “Williams syndrome”이라 명명하였다¹¹⁾. 이 증후군은 vitamin D 대사의 이상과 관련된 것으로 보이는 idiopathic infantile hypercalcemia와 밀접한 연관이 있다¹⁾. 본예에서는 그 상관관계를 입증할 수는 없었다.

위 증후군은 말초 전신 및 폐동맥의 협착, 서혜부 탈장, 사시등을 포함할 수 있다.

선천적 대동맥 판상 협착증은 3가지로 구분할 수 있다²⁾. 1. sporadic anomaly로 원인은 불명확하며 발생 빈도에 대해서도 잘 알려져 있지 않고 임신기간과 신생아기 동안에 알려지지 않은 고칼슘혈증이 원인중 하나라고 생각된다. 2. Williams 증후군은 보통 특발성이나 많은 예에서는 상염색체 우성으로 유전되기도 한다. 위에서 말한 증상 이외에 mitral valve prolapse, bicuspid aortic valve, 고혈압등과 관련있다. infantile hypercalcemia를 유발하는 많은 원인과 관련이 있기 때문에 특발성으로 생기는 이질환을 “Williams phenotype”이라하고 상염색체 우성 유전을 하는 것을 증후군이라 하는 것이 타당치 않을까 한다. 3. 상염색체 우성 대동맥 판상 협착은 저지능과 abnormal facies는 없어야 하며 말단 폐동맥 협착은 존재할 수도 있으나 드물게 혈역학적으로 문제를 유발한다. 대동맥 병변부는 반이허가 수술적 교정이 필요하며 친척들을 심초음파로 검사하는 것이 필요하다.

형태학적 분류로 보면 Paterson, Todd, Edward 등¹⁰⁾에 의하면 3가지로 구분되는데 1. membranous type 2. hourglass type 3. hypoplastic type이고 이중 membranous type은 중앙에 개구부를 가진 fibrous tissue에 의한 diaphragm으로 이루어져 있고 hourglass type은 대동맥의 media가 두꺼워져 있으며 intima의 fibrous proliferation이 동반되며 세번째 hypoplastic type은 상행대동맥의 diffuse hypoplasia를 나타낸다.

Neufeld 등은 발살바동 입구 폐쇄가 존재하지 않는 경우에는 관상동맥은 고압에 노출되어 확장, 사행, 내측비후 그리고 급성동맥 경화를 일으킬 수 있다고 보고하였다⁹⁾. 본례에서는 경미한 정도의 사행을 보이는

듯 하였다.

남녀간의 빈도 차이는 없다고 되어있으나^{12,13,16,17)} 김영상 등¹³⁾, 이원영 등¹⁵⁾, 조영철 등¹⁷⁾, 이성광 등¹⁴⁾, 강재걸 등¹²⁾이 발표한 예에 의하면 다음과 같이 보고되어 있다. (Williams syndrome 남 5, 여 1 Supravalvular AS 남 4, 여 1) 대동맥 판상 협착증에서 우상지 혈압이 좌상지 혈압보다 높을 수 있는데 이는 15-20% 정도의 빈도로 일어나며 (Peterson et al) 주원인은 “Coanda effect”인 것으로 생각된다⁶⁾.

수술의 적응증은 일반적으로 대동맥 판상협착의 내과적 치료시 증상의 개선이 없거나 좌심실 대동맥간의 압력차이가 50mmHg 이상인 경우가 일반적으로 수술의 적응이 된다.

대동맥 판상 협착증의 수술 방법은 초기에는 end-to-end anastomosis, 또 경우에 따라서는 intimal ridge만 제거하는 방법도 시행되었다³⁾. 그러나 현재는 상행 대동맥의 협착상부를 수직으로 절개하고 그 절개선을 무관상 동맥점을 향해 대동맥 판윤 직상부까지 연장하여 다이아몬드 모양의 patch를 삽입하는 “patch aortoplasty”를 시행한다. 그러나 Doty 등⁵⁾은 기존의 대동맥 성형술이 대동맥을 비대칭적 확장시킴으로써 대동맥판 폐쇄부전이나 대동맥판막에 의한 관상동맥 폐쇄가 올 수 있고, fibrous supravalvular ring이 두껍고 경화되어 있다면 patch aortoplasty로는 대동맥을 충분히 확장시킬 수 없음을 지적하고 대동맥 절개를 역 Y자로 하여 우관상 동맥점으로 절개선이 연장되도록 한후 상행대동맥의 대칭적 확장을 시도하고 “extended aortoplasty”라 하였다. patch 맞은편의 intimal ridge의 절개는 대동맥류의 발생가능성을 높이므로 삼가하는 것이 좋겠다고 하였다. hypoplastic type은 협착부위 전방에 절개를 하여 patch를 대거나 좌심실과 대동맥의 단락술을 시행하기도 한다. 그러나 수술로 인한 사망율이 40%에 이른다.

결 론

국립의료원 흉부외과에서는 심내막염에 걸린 대동맥 판상부 협착 환자를 심내막염 치료후 “extended aortoplasty”로 좋은 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Eugene Braunwald : *Heart disease. 4th. edition* P.926
2. Eugene Braunwald : *Heart disease. 4th. edition* P.1634
3. Sabiston & Spencer ; *Surgery of the chest. 4th. edition* P.1380
4. Archer,R.S. : *Note on congenital band stretching across the origin of the aorta. Dublin J.Med.Sci. 1878 ; 65 : 405*
5. Doty,D.B., Polansky,D.B. : *Supravalvular stenosis. Repair by extended aortoplasty. J.Thorac. Cardiovasc.Surg. 1977 ; 74 : 362*
6. James,W.,Warren,G. : *An explanation of asymmetric upper extremity blood pressures in supravalvular aortic stenosis. The Coanda effect. Circulation 1970 ; 42 : 31*
7. McGoon,D.C., Mankin,H.T., Vlad,P., J.W. : *The surgical treatment of supravalvular aortic stenosis. J.Thorac.Cardiovasc.Surg. 1966 ; 51 : 873*
8. Mencarelli,L. : *Stenosis supravalvac aortica and anello. Arch. Ital. Anat.Pat. 1930 ; 1 : 829*
9. Neufeld,H.N., Wagenvoort, C.A., Ongleg, P. A., Edward,J.E. : *Hypoplasia of ascending aorta, unusual form of supravalvular aortic stenosis with special reference to localized coronary arterial hypertension. Am.J.Cardiol. 1962 ; 10 : 746*
10. Paterson,T.A., Todd,D.B., Edward,J.E. : *Supravalvular aortic stenosis J.Thorac.Cardiovasc.Surg. 1965 ; 50 : 735*
11. Williams,J.C.P., Barrett-Boyes,B.G. and Lowe J.B. : *Supravalvular aortic stenosis. Circulation 1961 ; 24 : 1311.*
12. 강재걸, 김치경 등 : 남매에서 발생한 가족성 판상부 대동맥 협착증 대한흉부외과학회지. 1988 ; 21 : 1145
13. 김영상, 강정수 등 : 윌리엄씨 증후군, 대한흉부외과학회지, 1985 ; 18 : 615
14. 이성광, 성시찬 등 : 대동맥 판상 협착증 치험 1례. 대한흉부외과학회지, 1988 ; 21 : 721
15. 이원영, 노준량 : 판막상부 대동맥 협착증의 수술요법. 대한흉부외과학회지, 1990 ; 23 : 1146
16. 이재성, 신기우등 : 대동맥판상 협착증(Williams 증후군) 치험 1례, 대한흉부외과학회지. 1985 ; 18 : 615
17. 조영철, 이성열 등 : 대동맥 판상부 협착증 치험 1례. 대한흉부외과학회지. 1989 ; 22 : 1989